

Синдромальное ожирение у детей: использование веб-приложения для виртуальной диагностики на примере клинического случая

А.Н. Путинцев, В.Ю. Воинова, М.П. Сафонова, Д.А. Никольский, Е.А. Рубцова, К.Я. Гусев

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Россия

РЕЗЮМЕ

В педиатрической практике встречаются наследственные заболевания, сопровождающиеся синдромальным ожирением, вызванным генными либо хромосомными мутациями, а также эпигенетическими нарушениями. Синдромальные формы ожирения отличаются широким клиническим полиморфизмом, что нередко приводит к диагностическим ошибкам и, как следствие, к неправильному и несвоевременному лечению. Их ранняя диагностика исключительно важна как для диагностики, так и для своевременного лечения, в том числе предупреждения развития выраженного ожирения и его осложнений. Приведено описание конкретного клинического случая у мальчика 10 лет с жалобами на избыточную массу тела. По месту жительства ребенок наблюдался с диагнозом «экзогенно-конституциональное ожирение, стеатогепатоз». Была проведена дифференциальная диагностика для исключения синдромальных форм ожирения, таких как синдромы Прадера–Вилли и Альстрема, а также других наследственных заболеваний. Таргетное генетическое тестирование позволило диагностировать у пациента синдром Барде–Бидля — аутосомно-рецессивное заболевание из группы цилиопатий. Однако, учитывая низкую частоту заболевания в популяции, недостаточное знание данной патологии врачами, высокую стоимость и ограниченную доступность полногеномных методов исследования, позволяющих провести лабораторную дифференциальную диагностику, целесообразна разработка учебных компьютерных пособий, позволяющих моделировать процесс клинической диагностики. Авторами разработано такое веб-приложение — интерактивная обучающая программа, позволяющая провести виртуальную диагностику в данном клиническом случае: проанализировать предоставленную информацию о пациенте, определить план обследования, рассмотреть возможные диагностические гипотезы, «направить» пациента на консультации к специалистам, сформировать дифференциально-диагностический ряд и, наконец, установить корректный диагноз. Веб-приложение может быть использовано в процессе обучения студентов медицинских вузов, клинических ординаторов в качестве дополнительного учебного пособия, а также для повышения квалификации педиатров, эндокринологов и врачей других специальностей, которые в своей практике могут встретиться с данной патологией.

Ключевые слова: редкие болезни, синдром Барде–Бидля, наследственные заболевания, виртуальная диагностика, кейс-метод, дистанционное обучение

Как цитировать

Путинцев А.Н., Воинова В.Ю., Сафонова М.П., Никольский Д.А., Рубцова Е.А., Гусев К.Я. Синдромальное ожирение у детей: использование веб-приложения для виртуальной диагностики на примере клинического случая. *Педиатр.* 2026;17(1):96–104. <https://doi.org/10.56871/PED.2026.28.65.010>.

Syndromic obesity in children: using a Web-based virtual diagnostic application as a case study

Alexander N. Putintsev, Viktoria Yu. Voinova, Manushak P. Safonova,
Dmitry A. Nikolsky, Elena A. Rubtsova, Kirill Ya. Gusev

N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia

ABSTRACT

In pediatric practice, hereditary diseases associated with syndromic obesity caused by chromosomal and other genetic abnormalities are common. Syndromic forms of obesity are characterized by broad clinical polymorphism and share symptoms with more well-known and common diseases, which often leads to diagnostic errors and, consequently, inappropriate and untimely treatment. Early diagnosis of syndromic forms is important both for diagnosis and timely treatment, as well as for preventing the development of severe obesity and its complications. A specific clinical case is described: a 10-year-old boy with complaints of excessive weight gain and headaches. He had been repeatedly examined at his local hospital and diagnosed with exogenous-constitutional obesity, steatohepatosis. Based on the phenotype and laboratory and imaging findings, a differential diagnosis was performed to exclude syndromic forms of obesity in this patient with childhood-onset obesity. Prader–Willi and Alström syndromes, as well as other hereditary disorders, were primarily excluded. Molecular genetic testing allowed the diagnosis of Bardet–Biedl syndrome, an autosomal recessive disorder belonging to the ciliopathy group. However, given the low incidence of the disease in the population, insufficient knowledge of this pathology among doctors, the high cost and limited availability of genome-wide research methods that allow for laboratory differential diagnostics, it is advisable to develop educational computer aids that allow for modeling the clinical diagnostic process. The authors have developed a web application — an interactive training program — that enables virtual diagnosis of this clinical case: analyzing the patient's information, determining a plan for further examination, considering possible diagnostic hypotheses, referring the patient to specialists, formulating a differential diagnosis, and establishing a diagnosis. The web application can be used in the training of medical students and clinical residents as a supplementary teaching aid, as well as for advanced training for pediatricians, endocrinologists, and physicians of other specialties who may encounter this pathology in their practice.

Keywords: rare diseases, Bardet–Biedl syndrome, hereditary diseases, virtual diagnosis, case based learning, eLearning

To cite this article

Putintsev A.N., Voinova V.Yu., Safonova M.P., Nikolsky D.A., Rubtsova E.A., Gusev K.Ya. Syndromic obesity in children: using a Web-based virtual diagnostic application as a case study. *Pediatrician (St. Petersburg)*. 2026;17(1):96–104. (In Russ.). <https://doi.org/10.56871/PED.2026.28.65.010>.

ВВЕДЕНИЕ

Избыточная масса тела и ожирение — наиболее распространенные эндокринные нарушения у детей и подростков, частота которых в наше время достигла масштаба глобальной эпидемии. Среди детей школьного возраста распространенность ожирения достигает 25–30% детского населения России¹. Среднегодовой темп прироста ожирения у детей за последние 10 лет составил 9% в год, у подростков — 7,6% в год². Ожирение, дебютировавшее в детском возрасте, часто сохраняется во взрослом состоянии и связано с различными метаболическими нарушениями. Скрининг и последующая терапия требует больших финансовых затрат системы здравоохранения в связи с тем, что ожирение у детей является фактором риска развития сахарного диабета 2-го типа, артериальной гипертензии, системной красной волчанки, атеросклероза, болезней сердечно-сосудистой и опорно-двигательной, репродуктивной и других систем организма [4]. Диагностика ожирения проводится в несколько этапов: на первом этапе врач оценивает анамнестические данные и антропометрические параметры, на втором — выявляет осложнения, ассоциированные с ожирением, на третьем — проводит дифференциальную диагностику с целью исключения вторичного ожирения, связанного с эндокринной или синдромальной патологией. Спектр болезней, лежащих в основе ожирения, достаточно широк и включает заболевания различной этиологии.

Наследственные болезни, сопровождающиеся ожирением, часто имеют симптоматику более известных и распространенных заболеваний, что нередко приводит к диагностическим ошибкам и, как следствие, к неправильному и несвоевременному лечению. Для приобретения навыков диагностики в настоящее время активно применяется кейс-метод, поскольку медицинские кейсы являются эффективным средством анализа конкретной клинической ситуации, проведения дифференциальной диагностики и выбора тактики лечения пациента в дистанционном формате^{3, 4} [9]. Использование мультимедийных технологий помогает обучающимся визуализировать клинические проявления редкого заболевания, достичь лучшего понимания сложного патогенеза, что важно при дифференциальной диагностике. Интерактивные клинические случаи позволяют оценить действия обучающегося врача, пошагово отображая верные и неверные ответы с пояснениями, в чем ошибка [6, 7].

На основе применения кейс-метода авторами разработано инструментальное средство обучения врачей на примере случая синдрома Барде–Бидля. В учебных целях

был разработан сценарий виртуальной диагностики, содержащий последовательность этапов, на каждом из которых обучающемуся врачу необходимо проанализировать полученную информацию о пациенте и принять решение: определить план дальнейшего обследования, «направить» пациента на консультации к специалистам, сформировав при этом диагностические гипотезы. В процессе разработки интерактивного клинического случая были использованы фотографии клинических проявлений, результаты обследования ребенка, взятые из истории болезни, заключения специалистов.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФОРМЫ ОЖИРЕНИЯ

В педиатрической практике нередко встречаются наследственные болезни, сопровождающиеся ожирением, которые можно классифицировать как синдромальные и несиндромальные формы.

К несиндромальным формам ожирения относят генетические заболевания, при которых ожирение — изолированный или доминирующий симптом. Как правило, эти заболевания вызваны мутациями в генах, контролирующих аппетит и энергетический гомеостаз через гипоталамус (система лептин-меланокортин). Это такие состояния, как дефицит лептина вследствие мутации гена *LEP*, проявляющийся тяжелым ожирением с первых месяцев жизни с гипогонадотропным гипогонадизмом, и дефект рецептора лептина из-за мутации гена *LEPR*, клинически напоминающий дефицит лептина, но с высоким содержанием лептина в крови. К данной группе относят и дефицит проопиомеланокортина (мутация гена *POMC*), включающий тяжелое ожирение, рыжую окраску волос из-за недостатка меланоцитстимулирующего гормона и надпочечниковую недостаточность. Самой же частой несиндромальной моногенной причиной ожирения является дефект рецептора меланокортина 4-го типа (связан с геном *MC4R*), который проявляется как гиперфагия, тяжелое ожирение, высокий рост и ускоренный темп окостенения.

Синдромальные генетические формы ожирения, где последнее — один из множества симптомов, могут быть моногенной, хромосомной этиологии, либо иметь эпигенетические причины. Среди хромосомных синдромов, сопровождающихся ожирением, следует отметить синдромы делеции 2q37, Дауна (трисомия 21), Клайнфельтера (кариотип 47,XXY). Эти заболевания, как правило, проявляются комплексом аномалий развития, включая умственную отсталость. Ожирение в составе моногенных синдромов с полиорганными нарушениями в качестве причины имеет мутацию в одном гене. Это такие заболевания, как синдром Альстрема вследствие мутации гена *ALMS1*, наследуемый аутосомно-рецессивно, проявляющийся нейросенсорной тугоухостью, пигментным ретинитом, сахарным диабетом 2-го типа, кардиомиопатией. С синдромом Барде–Бидля (BBS) связано около трех десятков генов, кодирующих белки ресничек (цилиарные белки), клинические проявления заболевания описаны ниже в связи с представленным в статье случаем.

¹ Проект «Ожирение как заболевание» Ассоциации здоровья детей. URL: <https://zdravdeti.org/project/> (дата обращения 15.12.2025).

² Манукиян Е.Л. В России растет число детей с избыточной массой тела. Российская газета. 30 сентября 2021 г.

³ Interactive cases. University of Minnesota Medical School. URL: <https://med.umn.edu/dom/education/global-medicine/courses-certificates/online/interactive-cases> (accessed: November 15, 2025).

⁴ Interactive Medical Case: The New England Journal of Medicine. URL: <http://www.nejm.org/multimedia/interactive-medical-case> (accessed: November 15, 2025).

Следует упомянуть также аутосомно-рецессивный синдром Козна (мутация гена *VPS13B*), при котором наблюдаются характерные выступающие резцы, ожирение, миопия, нейтропения, гипотония, задержка психического развития. Особо следует отметить синдромальную форму ожирения с эпигенетическим механизмом — синдром Прадера–Вилли, в основе которого лежит нарушение импринтинга: делеция отцовской копии 15q11.2-q13 или ее материнская унипарентальная дисомия, включая импринтируемый ген *SNRPN*. Ключевые признаки синдрома — неонатальная гипотония, гиперфагия, ожирение, гипогонадизм, задержка психического развития.

Корректная диагностика вышеупомянутых наследственных заболеваний с ожирением в последние годы приобрела особое значение в связи с появлением патогенетического лечения, в частности препаратом сетмеланотид, который является агонистом рецепторов меланокортинового пути и успешно контролирует аппетит при упомянутых выше несиндромальных формах ожирения с вовлечением данного сигнального пути, при синдроме Барде–Бидля, а также тестируется при синдроме Прадера–Вилли.

Синдром Барде–Бидля — аутосомно-рецессивное заболевание из группы цилиопатий. Заболевание встречается достаточно редко, популяционная частота среди новорожденных 1:120 000–1:160 000 [3]. Наиболее типичными клиническими проявлениями синдрома Барде–Бидля являются: пигментная дегенерация сетчатки, ожирение, полидактилия, гипогонадизм, структурные аномалии почек, задержка психоречевого развития, умственная отсталость. Симптоматический комплекс впервые описан в 1866 г. Джоном Лоренсом и Робертом Муном, которые выявили сочетание пигментной дистрофии сетчатки с гипогенитализмом, ожирением и умственной отсталостью. В 1920 г. Жорж Бард и Роберт Бидль добавили к данному симптомокомплексу полидактилию [1, 2]. При синдроме Барде–Бидля нарушается функционирование первичных ресничек, что вызывается мутациями в одном из многочисленных генов, кодирующих белки, обеспечивающие нормальное функционирование ресничек. Нарушение функции цилий затрагивает ключевые сигнальные пути (Hedgehog, Wnt, PDGFRα), что объясняет плейотропный эффект генов и, следовательно, мультисистемные клинические проявления [5, 8].

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

В педиатрическое отделение поступил мальчик 10 лет с жалобами на избыточную массу тела, головные боли. По месту жительства он наблюдался с диагнозом «экзогенно-конституциональное ожирение, стеатогепатоз». Манифестация признаков заболевания происходила постепенно: при рождении диагностированы множественные аномалии развития — брахидактилия, частичная синдактилия, клинодактилия, высокое нёбо, гипертелоризм сосков, короткая шея, монголоидный разрез глаз, гипоспадия. С раннего возраста отмечались запоры, задержка психоречевого развития, избыточная масса тела, достигшая стадии ожирения

легкой степени к возрасту 4 лет и неуклонно прогрессирующая впоследствии. В 3 года мальчику проведено оперативное лечение гипоспадии, в возрасте 4 лет диагностирован гипотиреоз, с 6 лет наблюдается снижение остроты зрения, аномалии развития зубов.

При объективном осмотре обращали на себя внимание особенности фенотипа: брахидактилия, частичная синдактилия, клинодактилия, высокое нёбо, гипертелоризм сосков, короткая шея, гипоспадия, аномалии развития зубов; гипогенитализм; интеллектуальный дефицит. Физическое развитие было дисгармоничным за счет избытка массы: вес составил 46,2 кг (>97-го перцентиля), рост — 135,5 см (10–25-й перцентиль), индекс массы тела — 25,16. По данным лабораторной диагностики нарушений углеводного обмена не выявлено, однако отмечалась смешанная дислипидемия (повышение уровня триглицеридов до 2,16 ммоль/л, липопротеидов низкой плотности до 3,83 ммоль/л), незначительное повышение уровня тиреотропного гормона (ТТГ 5,65, при норме до 5,57 мкМЕ/мл). При ультразвуковом исследовании (УЗИ) выявлены признаки стеатогепатоза, диффузные изменения поджелудочной железы, единичные кальцинаты в паренхиме обеих почек. УЗИ щитовидной железы выявило ее умеренно выраженные диффузные изменения. Согласно результатам суточного мониторирования артериального давления признаков артериальной гипертензии не выявлено. При офтальмологическом исследовании обнаружено выраженное нарушение пигментации по всей сетчатке, включая макулу. Учитывая вышеизложенное, пациенту с ожирением, манифестировавшим в детском возрасте и имеющим фенотипические особенности, проведена дифференциальная диагностика для исключения синдромальных форм ожирения. В первую очередь были исключены наследственные заболевания, сопровождающиеся ожирением, патологией глаз, задержкой нервно-психического развития. Синдром Прадера–Вилли — самый часто встречаемый вариант синдромального ожирения — был исключен, так как у пациента не было обнаружено изменений критического региона q11.2-q13 хромосомы 15. В дифференциально-диагностический ряд были также включены синдромы Альстрема и Барде–Бидля, для которых наряду с ожирением характерны пигментная дистрофия сетчатки и поражение почек. У нашего пациента отсутствовали инсулинорезистентный сахарный диабет и нейросенсорная тугоухость, что позволило исключить синдром Альстрема.

С целью исключения синдрома Прадера–Вилли было проведено молекулярно-генетическое исследование промоторной области гена *SNRPN* (хромосома 15q11.2), в результате которого аномальное метилирование в изучаемой зоне не обнаружено. После последовательного диагностического поиска для подтверждения синдрома Барде–Бидля проведено генетическое исследование образца ДНК в гене *BBS1* (экзон 12) и гене *BBS10* (экзон 2), где, по данным литературы, локализуются наиболее частые мутации, ассоциированные с заболеванием. Были обнаружены два патогенных варианта в экзоне 2 гена *BBS10* с.271dupT и с.583G>A

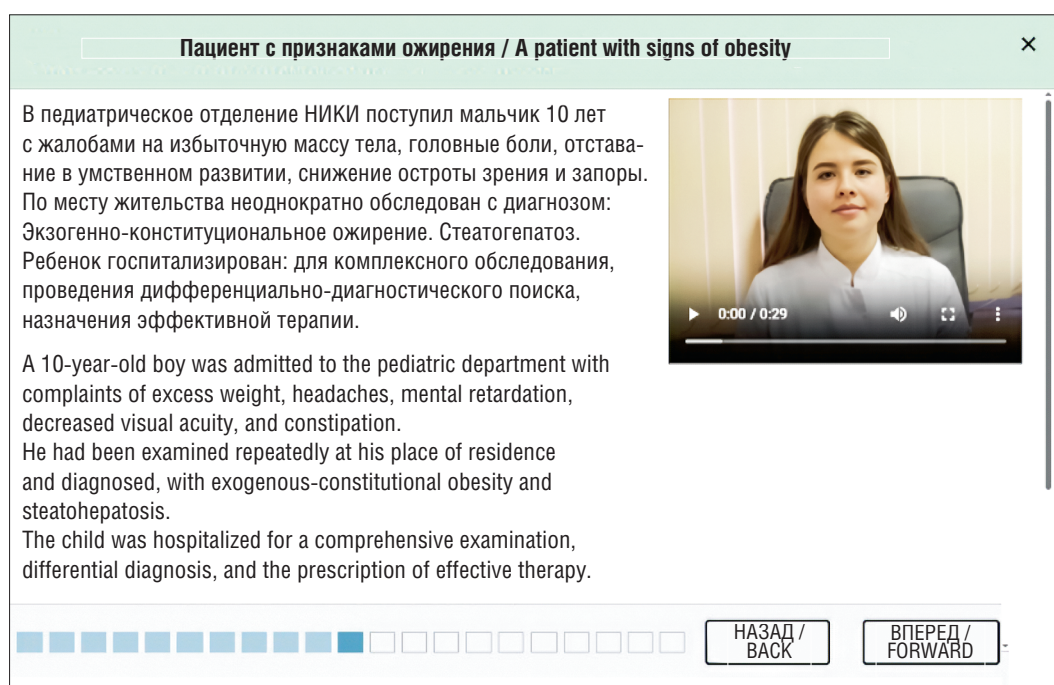


Рис. 1. Сведения о пациенте с избыточным весом (рисунок создан на основании собственных данных авторов статьи)

Fig 1. Overweight patient information (the figure was created based on the authors' own data)

(p.G180E) в компаунд-гетерозиготном состоянии, что позволило диагностировать у пациента синдром Барде–Бидля.

Для программной реализации клинического случая было разработано веб-приложение, которое представляет собой интерактивную обучающую программу, позволяющую провести виртуальную диагностику в режиме дистанционного доступа. Интерактивный клинический случай опубликован¹, доступен для свободного просмотра и содержит видео, текстовую и графическую информацию, анимацию, тестовые задания, а также оценку действий обучающегося в процессе виртуальной диагностики.

На первом этапе лечащий врач в формате видеосообщения представляет сведения о пациенте, обращая внимание на жалобы и данные анамнеза (рис. 1).

В интерактивном режиме обучающийся знакомится с данными осмотра пациента. Необходимо проанализировать полученную к настоящему моменту информацию о пациенте и определить план дальнейшего обследования. После ознакомления с результатами клинко-лабораторных исследований, в том числе с показателями тиреоидного профиля, обучающемуся предлагается сформулировать диагностическую гипотезу. В случае неправильных ответов выдаются пояснения. Для проверки диагностических гипотез обучающемуся предлагается назначить дополнительные исследования и по их результатам (рис. 2) определить, к каким специалистам направить пациента для консультации.

После исключения органической патологии головного мозга и сердечно-сосудистых заболеваний обучающемуся

предлагается сформировать дифференциально-диагностический ряд, который включает группу наследственных заболеваний, сопровождающихся ожирением, умственной отсталостью и патологией органов зрения, прежде всего синдром Прадера–Вилли и синдром Барде–Бидля. Проведение молекулярно-генетического исследования позволило установить у пациента синдром Барде–Бидля.

Для того чтобы получить более глубокое представление о синдроме Барде–Бидля, в интерактивной программе предусмотрен обучающий модуль, в котором в полной мере использованы мультимедийные компоненты, в частности анимация для объяснения механизма цилиопатии (рис. 3).

В настоящее время идентифицировано более 30 генов, связанных с фенотипом синдрома Барде–Бидля. Их удобно классифицировать по функциональным комплексам: BBSome, шапероновый комплекс и др. Ядро патогенеза заболевания — BBSome (комплекс из 8 белков *BBS1*, *BBS2*, *BBS4*, *BBS5*, *BBS7*, *BBS8*, *BBS9*, *BBS18/BBIP1*) — эволюционно консервативный белковый комплекс, действующий как адаптер для внутриресничного транспорта, регулирующий сортировку мембранных белков. Шапероновый комплекс (BBS chaperonin complex — *BBS6/MKKS*, *BBS10*, *BBS12*) формирует «капсулу» для сборки и стабилизации BBSome. В патогенезе синдрома задействованы белки базального тела и регуляции внутриресничного транспорта (*ARL6/BBS3*, *BBS14/CEP290*, *BBS17/LZTFL1*, *BBS20/IFT172*). Необходимо отметить расширенный спектр генов *MKS1*, *MKS3/TMEM67*, *CEP164*, *NPHP1*, *NPHP4*, которые связаны с другими цилиопатиями (синдромы Меккеля, Жубера, нефронофтиз), и описаны у пациентов с атипичным

¹ Интерактивный клинический случай. Образовательный портал Института Вельтищева. URL: <https://edu.pedklin.ru> (дата обращения: 15.12.2025).



Рис. 2. Результаты ультразвуковых исследований пациента (рисунок создан на основании собственных данных авторов статьи)

Fig. 2. Ultrasound research results of the patient (the figure was created based on the authors' own data)

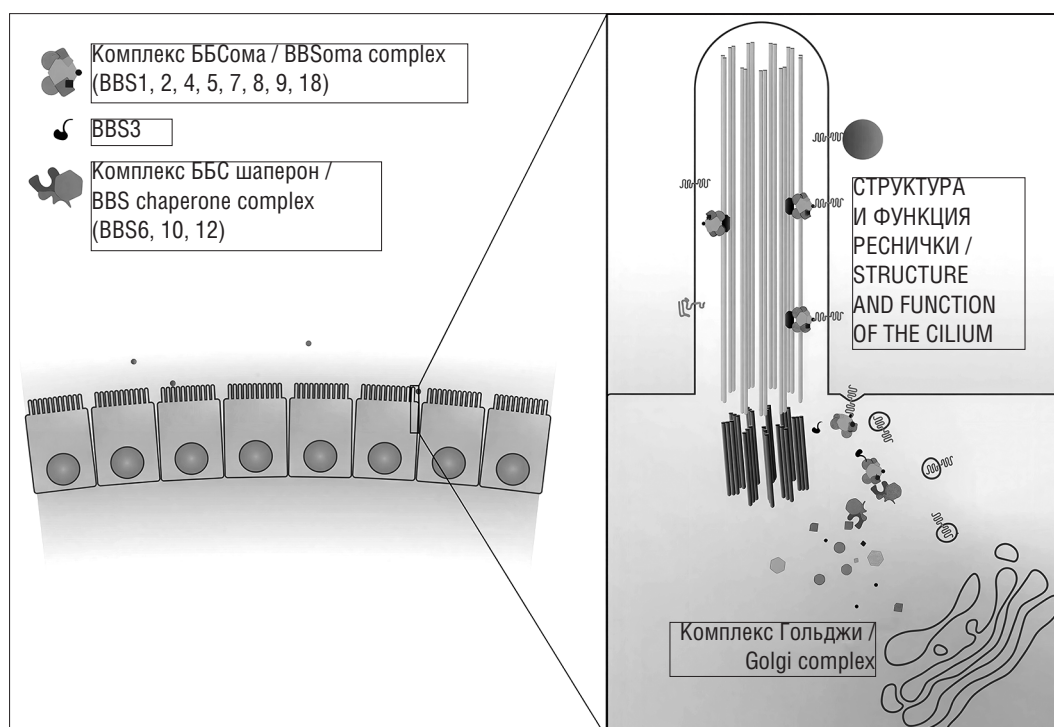


Рис. 3. Скриншот анимационного ролика по механизму цилиопатии (рисунок создан на основании собственных данных авторов статьи)

Fig. 3. An animated video screenshot on the mechanism of ciliopathy (the figure was created based on the authors' own data)

или перекрывающимся фенотипом синдрома Барде–Бидля. Не существует жесткой границы между синдромом Барде–Бидля и другими цилиопатиями. Гены *CERP290*, *TMEM67*, *MKKS* являются яркими примерами, где спектр мутаций определяет фенотип от тяжелого синдрома Меккеля/Жубера до «классического» синдрома Барде–Бидля.

Наличие анимационных роликов помогает наглядно показать обучающимся сложные для восприятия явления,

при этом достигается большая эффективность усвоения материала. Анимационный ролик иллюстрирует транспорт клеточных компонентов между базальным телом и аксономой цилии, а также позволяет визуализировать механизмы цилиопатии, которые приводят к различным проявлениям синдрома Барде–Бидля.

При завершении работы с интерактивным клиническим случаем на экран выводится интегральная оценка —

суммарное количество рациональных действий обучающегося в процессе виртуальной диагностики и правильных ответов на вопросы. На наш взгляд, целесообразно повторно проводить виртуальную диагностику заболевания в интерактивном клиническом случае с целью улучшения интегральной оценки, что важно для закрепления знаний.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Данный интерактивный клинический случай может быть использован для повышения квалификации врачей-педиатров, а также в процессе обучения студентов медицинских вузов, клинических ординаторов в качестве дополнительного учебного пособия. Применение кейс-метода в учебном процессе позволяет провести обучающегося врача по этапам процесса виртуальной диагностики, оценить правильность выбора варианта его действий, объяснить, в чем ошибка при неверном решении, а также получить возможность пополнить знания по многим аспектам редкой формы синдромального ожирения. Интерактивный кейс позволяет практикующему врачу путем поэтапного изучения конкретного клинического случая освоить алгоритм диагностики наследственных форм ожирения.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Благодарности. Авторы благодарят ведущего инженера-программиста отдела информационных технологий и мониторинга Разживайкина Алексея Юрьевича за помощь в реализации серверной части веб-приложения.

Вклад авторов. Все авторы внесли существенный вклад в разработку концепции, проведение исследования и

подготовку статьи, прочли и одобрили финальную версию перед публикацией.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при проведении исследования.

Информированное согласие на публикацию. Авторы получили письменное согласие законных представителей пациента на публикацию медицинских данных.

ADDITIONAL INFORMATION

Acknowledgments. The authors would like to thank Alexey Razzhivaykin, a leading software engineer at the Information Technology and Monitoring Department, for his help in implementing the server side of the web application.

Author contribution. All authors made a substantial contribution to the conception of the study, acquisition, analysis, interpretation of data for the work, drafting and revising the article, final approval of the version to be published and agree to be accountable for all aspects of the study.

Competing interests. The authors declare that they have no competing interests.

Funding. This study was not supported by any external sources of funding.

Consent for publication. Written consent was obtained from legal representatives of the patient for publication of relevant medical information within the manuscript.

ЛИТЕРАТУРА

1. Гинтер Е.К., Пузырев В.П. Наследственные болезни. Национальное руководство. Краткое издание. М.: ГЭОТАР-Медиа; 2017. 464 с.
2. Горбунова М.А., Корженевская В.Н. Генетика в клинической практике. СПб.: СпецЛитБ; 2015. 329 с.
3. Новиков П.В. Проблема редких (орфанных) наследственных болезней у детей в России и пути ее решения. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2012;57(2):4–8. EDN: PBBSNB.
4. Петеркова В.А., Безлепкина О.Б., Болотова Н.В. и др. Клинические рекомендации «Ожирение у детей». *Проблемы Эндокринологии*. 2021;67(5):67–83. <https://doi.org/10.14341/probl12802>.
5. Потрохова Е.А., Бабаян М.Л., Балева Л.С. и др. Синдром Барде-Бидля. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2020;65(6):76–83. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2020-65-6-76-83>.
6. Путинцев А.Н., Воинова В.Ю., Горчханова З.К. и др. Виртуальная диагностика в педиатрии: интерактивный клинический случай сочетания двух наследственных заболеваний. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2022;67(5):103–108. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2022-67-5-103-108>.
7. Путинцев А.Н., Курсова Т.С., Никольский Д.А. и др. Виртуальная диагностика редких болезней: оценка эффективности обучения на основе обратной связи. *Педиатрия. Восточная Европа*. 2023;11(3):327–337. <https://doi.org/10.34883/Pl.2023.11.3.003>.
8. Beales P.L., Warner A.M., Hitman G.A. et al. Bardet-Biedl syndrome: a molecular and phenotypic study of 18 families. *J Med Genet*. 1997;34(2):92–98. <https://doi.org/10.1136/jmg.34.2.92>.
9. Crowe S., Cresswell K., Robertson A. et al. The case study approach. *BMC Med Res Methodol*. 2011;11:100. <https://doi.org/10.1186/1471-2288-11-100>.

REFERENCES

1. Ginter E.K., Puzyrev V.P. Hereditary diseases. National guidelines. Brief edition. Moscow: GEOTAR-Media; 2017. 464 p. (In Russ.).
2. Gorbunova M.A., Korzhenevskaya V.N. Genetics in clinical practice. Saint Petersburg: SpetsLitB; 2015. 329 p. (In Russ.).
3. Novikov P.V. The problem of rare (orphan) hereditary diseases in children in Russia and the ways of its solution. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. 2012;57(2):4–8. (In Russ.). EDN: PBBSNB.

4. Peterkova V.A., Bezlepina O.B., Bolotova N.V., Bogova E.A., Vasyukova O.V., Girsh Ya.V. et al. Clinical guidelines "Obesity in children". *Problems of Endocrinology*. 2021;67(5):67–83. (In Russ.). <https://doi.org/10.14341/probl12802>.
5. Potrokhova E.A., Babayan M.L., Baleva L.S., Safonova M.P., Sipyagina A.E. Bardet–Biedl Syndrome. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. 2020;65(6):76–83. (In Russ.). <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2020-65-6-76-83>.
6. Putintsev A.N., Voinova V.Yu., Gorchkhanova Z.K., Nikolsky D.A., Gusev K.Ya. Virtual diagnosis in pediatrics: an interactive clinical case of a combination of two hereditary diseases. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. 2022;67(5):103–108. (In Russ.). <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2022-67-5-103-108>.
7. Putintsev A.N., Kursova T.S., Nikolsky D.A. et al. Virtual diagnosis of rare diseases: evaluation of learning effectiveness based on feedback. *Pediatrics. Eastern Europe*. 2023;11(3):327–337. <https://doi.org/10.34883/PI.2023.11.3.003>.
8. Beales P.L., Warner A.M., Hitman G.A. et al. Bardet–Biedl syndrome: a molecular and phenotypic study of 18 families. *J Med Genet*. 1997;34(2):92–98. <https://doi.org/10.1136/jmg.34.2.92>.
9. Crowe S., Cresswell K., Robertson A. et al. The case study approach. *BMC Med Res Methodol*. 2011;11:100. <https://doi.org/10.1186/1471-2288-11-100>.

ОБ АВТОРАХ

* **Александр Николаевич Путинцев**, канд. тех. наук, ведущий научный сотрудник, заведующий отделом информационных технологий и мониторинга, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева, Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова; адрес: Россия, 117513, Москва, ул. Островитянова, д. 1; ORCID: 0000-0001-6080-7445; e-Library SPIN: 7336-7443; e-mail: pa@pedklin.ru

Виктория Юрьевна Воинова, д-р мед. наук, заведующий отделом клинической генетики, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева, Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Россия; ORCID: 0000-0001-8491-0228; e-Library SPIN: 7676-4575; e-mail: vivoinova@yandex.ru

Манушак Петросовна Сафонова, канд. мед. наук, ведущий научный сотрудник, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева, Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Россия; ORCID: 0000-0001-9779-9899; e-Library SPIN: 7042-1761; e-mail: safonova@pedklin.ru

Дмитрий Анатольевич Никольский, ведущий инженер-программист отдела информационных технологий и мониторинга, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева, Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Россия; ORCID: 0000-0001-7352-7338; e-Library SPIN: 6876-7339; e-mail: nikolsky.d@pedklin.ru

Елена Андреевна Рубцова, врач-педиатр, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева, Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Россия; ORCID: 0000-0003-0165-5095; e-Library SPIN: 7581-5745; e-mail: iammikhailovaelena@gmail.com

AUTHORS' INFO

* **Alexander N. Putintsev**, PhD, Head of the Information Technology and Monitoring Department, Veltischev Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University; address: 1 Ostrovityanova str., Moscow, 117513, Russia; ORCID: 0000-0001-6080-7445; e-Library SPIN: 7336-7443; e-mail: pa@pedklin.ru

Viktoria Yu. Voinova, MD, PhD, Dr Med Sci, Head of the Clinical Genetics Department, Veltischev Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia; ORCID: 0000-0001-8491-0228; e-Library SPIN: 7676-4575; e-mail: vivoinova@yandex.ru

Manushak P. Safonova, MD, PhD, Assistant of the Information Technology and Monitoring Department, Veltischev Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia; ORCID: 0000-0001-9779-9899; e-Library SPIN: 7042-1761; e-mail: safonova@pedklin.ru

Dmitry A. Nikolsky, Lead software engineer of the Information Technology and Monitoring Department, Veltischev Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia; ORCID: 0000-0001-7352-7338; e-Library SPIN: 6876-7339; e-mail: nikolsky.d@pedklin.ru

Elena A. Rubtsova, pediatrician of the Information Technology and Monitoring Department, Veltischev Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia; ORCID: 0000-0003-0165-5095; e-Library SPIN: 7581-5745; e-mail: iammikhailovaelena@gmail.com

ОБ АВТОРАХ

Кирилл Яковлевич Гусев, инженер-программист отдела информационных технологий и мониторинга, Научно-исследовательский клинический института педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева, Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Россия; ORCID: 0000-0001-9219-4313; e-Library SPIN: 9442-3130; e-mail: gusev.k@pedklin.ru

AUTHORS' INFO

Kirill Y. Gusev, software engineer of the Information Technology and Monitoring Department, Veltischev Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia; ORCID: 0000-0001-9219-4313; e-Library SPIN: 9442-3130; e-mail: gusev.k@pedklin.ru

* Автор, ответственный за переписку. / Corresponding author.